

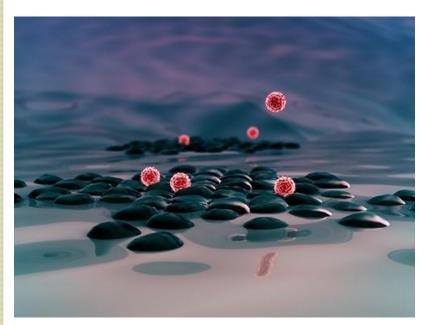
Подготовила: Ким В.А.

CT 16-007-02

Проверила:

Генные болезни человека

• Генные болезни человека обусловлены генными мутациями. Молекулярной основой этой наследственной патологии являются изменения состава нуклеотидов структурных генов и регуляторных участков.

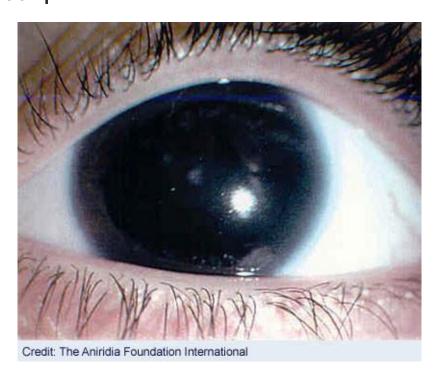




Транскрипционный фактор развития

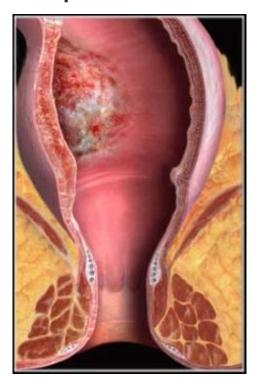
Аниридия — отсутствие радужной оболочки глаза, вызываемая генетической патологией.
Аниридия — аутосомно-доминантное заболевание, проявляющееся в случае, когда в гене РАХ6 имеется хотя бы одна копия дефектного гена.

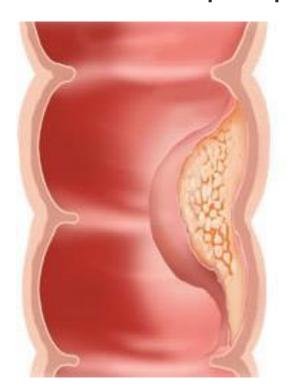




Геномная интеграция

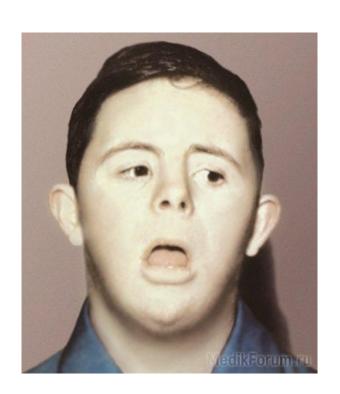
• Рак толстой кишки – это заболевание, которое характеризуется неконтролируемым делением и ростом клеток, неправильно спаренными нитями ДНК в белке репарации.





Регуляция трансляции РНК

• Синдром Ма́ртина — Белл (синдром ломкой X-хромосомы) — наследственное заболевание. Развитие синдрома связано с экспансией единичных тринуклеотидов (ЦГГ) в X-хромосоме и приводит к недостаточной экспрессии белка FMRI, который необходим для нормального развития нервной системы.





Хроматин – ассоциированные белки

• Синдром Ретта — генетическое, наследственное заболевание, встречается почти исключительно у девочек с частотой 1:10000 — 1:15000. к заболеванию приводят мутации в гене МЕСР2 (репрессия транскрипции).





Трансляция митохондриальных белков

• Синдром MELAS - заболевание, обусловленное точковыми мутациями в митохондриальной ДНК. В основе лежит точковая мутация митохондриальной ДНК, вызывающая нарушение продукции рибосомальной РНК и дефицит энергетической продукции митохондриальной дыхательной цепи.

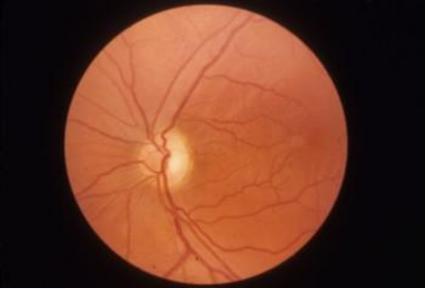




Окислительное фосфорилирование

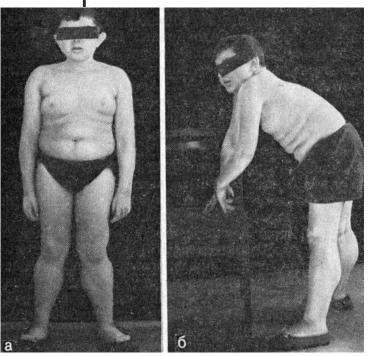
 Наследственная оптическая нейропатия LHON Лебера, является наследственной митохондриальной дегенерацией ганглионарных клеток (РСК) сетчатки и их аксонов, что приводит к потере центрального зрения; это влияет преимущественно на молодых мужчин. Происходит мутация генов МТ-ND1, МТ-ND4, МТ-ND4L и МТ-N.

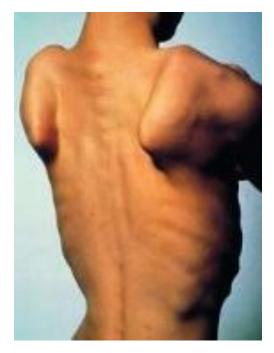




Цитоскелет

Миодистрофия Дюшенна - одно из самых частых нервно-мышечных заболеваний.
Обусловлена мутациями в гене дистрофина.
Наследуется по рецессивному типу, сцепленному с X-хромосомой.





Онкогены

Хронический миелоидный лейкоз — форма лейкоза, которая характеризуется ускоренной и нерегулируемой пролиферацией миелоидных клеток в костном мозге с их накоплением в крови. При этой транслокации, участки 9-й и 22-й хромосом меняются местами => фрагмент гена BCR из хромосомы 22 и ген ABL из хромосомы 9 образуют единую рамку считывания.





Список литературы:

- https://ru.wikipedia.org/wiki/Аниридия
- http://www.med.ru/patient/diseases/351
- https://ru.wikipedia.org/wiki/Синдром_Мартина
 Белл
- https://ru.wikipedia.org/wiki/Синдром_Ретта
- http://ilive.com.ua/health/sindrom-melas-prichinysimptomy-diagnostika-lechenie_76427i15937.htm
- https://ru.wikipedia.org/wiki/Наследственная оп тическая нейропатия Лебера
- http://medbiol.ru/medbiol/contisdis/0001a6a1.htm
- https://ru.wikipedia.org/wiki/Хронический миел оидный лейкоз